

- Uvod • Simptomi i dijagnoza • Liječenje

Uvod

Neurofibromatoza (von Recklinghausenova bolest) je genetički prenosiva bolest pri kojoj se u koži i drugim dijelovima tijela pojavljuje mnogo mekih, mesnatih tvorbi nenormalnog nervnog tkiva (neurofibromi).

Neurofibromi su tvorbe Schwannovih stanica koje stvaraju mijelin i drugih stanica koje okružuju i podupiru periferne nerve (nerve koji su smješteni izvan mozga i kičmene moždine). Tvorbe se obično počinju pojavljivati nakon puberteta i osjećaju se ispod kože kao male grudice.

Simptomi i dijagnoza

Oko jedne trećine ljudi sa neurofibromatozom ne primjećuje simptome i bolest se najprije dijagnosticira prilikom rutinskog pregleda kada doktor otkrije grudice ispod kože u blizini nerava. U drugoj trećini, bolest se najprije dijagnosticira kada osoba traži pomoć zbog kozmetičkog problema. Mnogi ljudi imaju polusmeđe kožne mrlje (mrlje poput bijele kave) na prsima, leđima, zdjelici, laktovima i koljenima. Te mrlje mogu postojati pri rođenju ili se pojaviti u ranoj dječjoj dobi. Između 10-15-te godine počinju se na koži pojavljivati tvorbe poput svježog mesa (neurofibromi) različite veličine i oblika. Takvih tvorbi može biti manje od 10 ili na hiljade. U nekih ljudi tvorbe dovode do koštanih problema kao što je nenormalna zakrivljenost kralješnice (kifoskolioza), deformiranost rebara, povećanje dugih kostiju ruku i nogu i koštani defekti lubanje i oko očiju. U preostale trećine ljudi sa neurofibromatozom bolest se dijagnosticira kada primijete neurološke probleme.

Neurofibromi mogu zahvatiti bilo koji nerv u tijelu, ali često rastu na korijenima spinalnih (kičmenih) nerava, gdje često uzrokuju nekoliko problema ili ih uopće ne uzrokuju, ali mogu postati ozbiljna prijetnja, ako pritišću kičmenu moždinu. Češće neurofibromi pritišću periferne nerve ometajući njihovu normalnu funkciju. Neurofibromi mogu zahvatiti nerve u glavi i uzrokovati sljepoću, vrtoglavicu, gluhoću i poremećaj usklađenosti pokreta. S povećavanjem broja neurofibroma pojavljuje se i više neuroloških komplikacija.

Osim što imaju te probleme, ljudi sa rjeđim oblikom te bolesti zvanim neurofibromatoza tipa 2, dobiju tumore (akustički neuromi) u unutarnjem uhu. Tumori mogu već u dobi od 20 godina uzrokovati gubitak sluha i katkada vrtoglavicu.

Liječenje

Nijedno poznato liječenje ne može zaustaviti napredovanje neurofibromatoze niti je izliječiti, ali pojedinačne tvorbe se mogu obično ukloniti hirurškim putem ili smanjiti zračenjem (radioterapijom). Kada izrastu u blizini nerva, hirurško uklanjanje zahtijeva i uklanjanje nerva. Kako je neurofibromatoza naslijeđeni poremećaj, kada osoba sa tim poremećajem planira roditeljstvo, preporučuje se genetičko savjetovanje.